FACULTE MIXTE de MEDECINE et de PHARMACIE de LYON

Année 1962 — N° 67

ARTHROGRYPOSE MULTIPLE CONGÉNITALE

(A propos de 6 cas)

THESE

PRESENTÉE A LA

FACULTE MIXTE de MEDECINE et de PHARMACIE de LYON

et soutenue publiquement le 4 Mai 1962

pour obtenir le grade de Docteur en Médecine

PAR

Jean-Claude GUÉRIN

Né le 19 Septembre 1933 à MONTLUÇON (Allier)

Service d'Edition de l'Amicale
de Médecine
8, avenue Rockfeller
Lyon

Digitized by the Internet Archive
in 2026

https://archive.org/details/IA41550012_0010

FACULTE MIXTE de MEDECINE et de PHARMACIE de LYON
Année 1962 — N° 67

ARTHROGRYPOSE MULTIPLE CONGÉNITALE

(A propos de 6 cas)

THESE

PRESENTEE A LA

FACULTE MIXTE de MEDECINE et de PHARMACIE de LYON

et soutenue publiquement le 4 Mai 1962

pour obtenir le grade de Docteur en Médecine

PAR

Jean-Claude GUÉRIN

Né le 19 Septembre 1933 à MONTLUÇON (Allier)

R. UNIV. BIBLIOTHEEK LEIDEN

Service d'Edition de l'Amicale
de Médecine
8, avenue Rockfeller
Lyon

BIBLIOTHÈQUE
UNIVERSITAIRE

Faculté mixte de Médecine
& de Pharmacie de LYON

Personnel de la Faculté

M.J. LEPINE ; Doyen Honoraire
membre de l'Institut

M.H. HERMANN : Doyen
Correspondant de l'Institut

M. M. LEVRAT, Assesseur
L. REVOL, Assesseur

Professeurs Honoraires

MM. COLLET, GUIART, PATEL, LEPINE, TRILLAT, MOURIQUAND, MAZEL, GARIN, GATE, MARTIN, GABRIELLE, SANTY.

Professeurs

MM. HERMANN	Physiologie
CIBERT	Clinique urologique
PONTHUS (détaché à Beyrouth)	Physique biologique
DECHAUME	Clinique neuro-psychiatrique et hygiène mentale
ROCHET	Thérapeutique chirurgicale et chirurgie opératoire
CHAMBON	Chimie organique et toxicologie
WERTHEIMER	Clinique chirurgicale B
PAUPERT-RAVAULT	Clinique médicale B
FROMENT	Clinique et prophylaxie cardio-vasculaire
CROIZAT	Clinique médicale C
ENSELME	Chimie biologique et médicale
MALLET-GUY	Clinique chirurgicale A
GUILLEMINET	Clinique de chirurgie orthopédique et de chirurgie infantile
REVOL	Pharmacie galénique et matière médicale
POLLOSSON	Clinique gynécologique
PIGEAUD	Clinique obstétricale
BOURRET	Médecine du travail
LEVRAT	Clinique médicale A
SOHIER	Hygiène et action sanitaire et sociale
DUCLOS	Clinique stomatologique

MM. BERNHEIM	Clinique médicale infantile et hygiène du premier âge
JOURDAN	Biologie médicale et pharmacodynamie
NETIEN	Botanique et cryptogamie
BERTRAND	Clinique chirurgicale C
BADINAND	Chimie analytique pharmaceutique
DREVON	Pharmacie chimique et pharmacologie
ROCHE	Médecine légale et déontologie
COUDERT	Parasitologie et pathologie exotique
MOUNIER-KUHN	Clinique d'oto-rhino-laryngologie et d'audio-phonologie
PAUFIQUE	Clinique ophtalmologique
THIERS	Clinique de dermatologie, syphiligraphie et allergologie
BRUN	Clinique de pneumo-phtisiologie
CREYSSEL	Clinique traumatologique des membres
DARGENT	Cancérologie
GUICHARD	Anatomie pathologique
GIRARD Paul	Pathologie générale et expérimentale
LATARJET	Anatomie
PEYCELON	Pathologie chirurgicale
GIRARD Marcel	Thérapeutique
VACHON	Pathologie médicale
GALY	Physio-pathologie des voies respiratoires
KEHL	Histologie et embryologie
PAPILLON	Radiologie
JEUNE	Clinique des maladies infectieuses
GONIN	Hydrologie thérapeutique, climatologie et écologie sociale
MONNET	Bactériologie
BANSSILLON	Physiologie et pathologie obstétricale

Professeurs à titre personnel

MM. BERGER	Physique nucléaire appliquée à la médecine
DORCHE	Technologie pharmaceutique
CIER J.François	Physiologie
BERTOYE	Bactériologie

Professeurs sans chaire

ROMAN	Parasitologie	CIER A.	Pharmacie chimique et pharmacologie
CHATONNET	Physiologie	PERROT	Chimie organique et toxicologie

Maîtres de conférences-Agrégés

Médecine

MM. FEROLDI	Anatomie pathologique
CREYSSEL Roger	chimie biologique et médicale
DUROUX Emile	Anatomie
BRETTE René	Thérapeutique
DUMONT Louis	Histologie
THIVOLET Jean	Hygiène
GARIN Jean Paul	Parasitologie
MORET Robert	Physique
BOUCHET Alain	Anatomie
TOMMASI Michel	Anatomie pathologique
RIFFAT Georges	Hygiène
JOUVET Michel	Pathologie expérimentale
FAVRE-GILLY Jean	Hématologie

Pharmacie

ODDOUX Lucien	Botanique et cryptogamie
MALLEIN René	Chimie analytique
GRAS Jean	Chimie biologique
PEYRIN J.Olivier	Physique

Agrégés en exercice

GUINET	Médecine générale
PONT Maurice	Médecine générale
VIGNON Georges	Médecine générale
REVOL Louis	Médecine générale
PLAUCHU Marcel	Médecine générale
TRAEGER Jules	Médecine générale
MARION Pierre	Chirurgie générale
MICHAUD Pierre	Chirurgie générale
JAUBERT DE BEAUJEU Michel	Chirurgie générale
SAUTOT Jean	Chirurgie générale
GUILLEMIN Georges	Chirurgie générale
BURTHIAULT René	Obstétrique
GIGNOUX Marcel	Oto-Rhino-Laryngologie
FRANCOIS René	Pédiatrie
FREIDEL Charles	Stomatologie

MM.	DEVIC Michel	Médecine générale
	DESPIERRES Charles	Médecine générale
	de MOURGUES Georges	Chirurgie générale
	FRANCILLON Jacques	Chirurgie générale
	SAUBIER Eugène	Chirurgie générale
	COLOMB Daniel	Dermatologie
	COLIN Marcel	Médecine légale
	TOLOT François	Médecine du travail
	GUYOTAT Jean	Neuro-psychiatrie
	SCHOTT Bernard	Neuro-psychiatrie
	DUMONT Martial	Obstétrique
	BONAMOUR Georges	Ophtalmologie
	DURAND Louis	Urologie
	GARDE Alexandre	Médecine générale
	PERRIN André	Médecine générale
	LARBRE François	Médecine générale
	MORNEX René	Médecine générale
	NORMAND Jean	Médecine générale
	MARET Gilbert	Chirurgie générale
	DESCOTES Jacques	Chirurgie générale
	CHASSARD Jean-Louis	Electro-radiologie
	ALLEGRE Georges	Neuro-chirurgie
	HUGONNIER René	Ophtalmologie
	FAYSSE Robert	Orthopédie
	GAILLARD Jean	Oto-rhino-laryngologie
	KALE Jean-Claude	Pneumo-phtisiologie

Examinateurs de la Thèse

MM. le Professeur MONNET

le Professeur BERTOYE

le Professeur Agrégé J. MARION

le Professeur Agrégé LARBRE

A MES PARENTS

En témoignage de ma reconnaissance
et de ma profonde affection.

A MA FEMME

A MA FILLE

A MES BEAUX-PARENTS

A TOUS LES MIENS

A NOTRE MAITRE ET PRESIDENT DE THESE,

Monsieur le Professeur MONNET
Professeur de la Chaire de Bactériologie,

qui a inspiré cette thèse, qui l'a guidée avec une attention toujours disponible, nous disons merci.

Nous sommes heureux de lui témoigner ici, en évoquant plusieurs mois passés dans son service, notre respect et notre admiration.

A NOS JUGES

Monsieur le Professeur BERTOYE

Il a bien voulu accepter de juger ce travail. Nous l'en remercions vivement et l'assurons de nos sentiments respectueux.

Monsieur le Professeur Agrégé J. MARION

Durant le semestre passé dans son service, nous avons pu apprécier la qualité de son enseignement. Qu'il veuille bien trouver ici l'expression de notre gratitude pour avoir accepté de juger cette thèse.

Monsieur le Professeur Agrégé F. LARBRE

Nous lui sommes reconnaissant de bien vouloir siéger aujourd'hui parmi nos juges et l'en remercions vivement.

A NOS MAITRES DANS LES HOPITAUX

- EXTERNAT :

Monsieur le Docteur J. MARION
Monsieur le Professeur BRUN
Monsieur le Professeur CIBERT
Monsieur le Professeur Agrégé GIGNOUX
Monsieur le Professeur CROIZAT
Monsieur le Professeur Agrégé L. REVOL
Monsieur le Professeur MONNET

- STAGES HOSPITALIERS

Monsieur le Professeur GIRARD M.
Monsieur le Professeur BERTRAND
Monsieur le Professeur PAUPERT-RAVAULT
Monsieur le Docteur DESJACQUES

A NOS CONFERENCIERS D'EXTERNAT et D'INTERNAT

Messieurs les Docteurs :

G. AIMARD
H. DEPLAGNE
E. LACHIEZE-REY
J. TOURNIAIRE
P. BONNET

A MES CAMARADES D'ETUDE ET AMIS

J. LECOMTE
M. PERRET
H. BETUEL
P. DUCLOS

A TOUS MES AMIS

-=-=-=-

ARTHROGRYPOSE MULTIPLE CONGENITALE (1)

A propos de six observations

Affection congénitale vraisemblablement d'origine génétique, caractérisée par une diminution de la mobilité de certaines articulations des membres du fait de l'atrophie plus ou moins intense des groupes musculaires correspondants.

Le degré de l'atrophie et la topographie des atteintes articulaires, le plus souvent symétriques, conditionnent la gravité de l'affection. Les atteintes notées existent d'emblée à la naissance et ne sont pas progressives.

Nous rapportons dans ce travail six nouveaux cas d'arthrogrypose, dont deux familiaux.

---

(1)- Abréviation : arthrogrypose multiple congénitale : AMC.

HISTORIQUE

La première observation est classiquement attribuée à A.G. OTTO (I84I) mais ce sont surtout les orthopédistes qui s'intéressent les premiers à l'affection et en donnent la description clinique.

ROBERT (I852) dans sa thèse d'agrégation, KIRMISSON (I892), GUERIN (I880) en décrivent quelques cas. REDARD (I892) donne le nom de "contractures congénitales" à l'affection.

Les auteurs allemands la décrivent simultanément (WUNSCH, I90I ; MAGNUS, I903 ; EWALD, HOHMANN, TOBLER, I907) sous le terme de "multiple kongenitale kontrakturen" ou "multiple kongenitale gelenkstarre" (SCHULZ, I924).

Les premiers travaux importants sont ceux de ROSENKRANZ (I905) qui rapporte 56 cas d'AMC et indique qu'il s'agit d'une affection neuro-musculaire, et ROCHER (I9I3) qui rapporte 28 cas dont 4 personnels, faisant une mise au point de la question, proposant une classification et une pathogénie.

STERN (I923) nomme l'affection "arthrogryposis multiplex congenita", terme qui a survécu aux nombreuses autres appellations ; SHELDON (I932) en fait une

"amyoplasia congenita", MIDDLETON (I934) une "myodystrophia foetalis deformans", il rapporte la première biopsie musculaire et compare l'affection à une maladie héréditaire des agneaux décrite à la même époque.

Miss PRICE (I933) rapporte la première autopsie et met en évidence l'atteinte des cornes antérieures de la moelle retrouvée depuis par de nombreux auteurs, dont BRANDT (I947) qui assimile l'AMC à une maladie de VERDNIG-HOFFMANN.

HEIJBROEK (I94I) signale le premier cas d'atteinte d'un couple de jumeaux, et rapproche l'affection du syndrome de BONNEVIE-ULRICH. L'hypothèse est reprise par ROSSI et CAFLISH (I95I) dans une revue d'ensemble de l'affection, ils l'intègrent dans un vaste syndrome de "ptérygo-arthromyodysplasie". Les publications ultérieures ont rapporté de nouveaux cas familiaux, dont certains chez des jumeaux (STOLZER, PARISEL, MEAD, HILLMANN). Ainsi est confirmée la nature génétique de l'affection.

CLINIQUE

I - AVANT LA NAISSANCE

Les mouvements foetaux peu marqués pour certains (SCARLINI, WORINGER) sont importants pour d'autres (SCHANZ cité par BRANDT), c'est une donnée assez subjective.

Dans deux cas, des radiographies de la mère furent pratiquées, montrant l'attitude inhabituelle du foetus (SHELDON, ROSSI).

L'accouchement est fréquemment dystocique : la forme d'AMC la plus dystocique est évidemment celle qui fixe les 4 membres en flexion, et il s'ensuit parfois des fractures des membres enraidis n'appartenant pas à la présentation (HEIJBROEK, THOMAS, JEUNE, BOUCOMONT).

La présentation céphalique (2/3 des cas) est plus fréquente que le siège, et le siège décomplété présente une fréquence élevée (I/3 des cas : Mme FILLET et 36 % des cas pour MEAD). Cette présentation doit être influencée par la malformation (SHELDON, SHUTZ, HOHANN). Dans nos six observations nous n'avons qu'un siège décomplété mode des fesses, les autres sont en sommet.

II - L'ATTITUDE A LA NAISSANCE

est le plus souvent caractéristique, ce qui a valu le nom de "poupées de bois" aux enfants atteints (REDARD). Elle varie selon la topographie des articulations atteintes, et la position d'ankylose.

La topographie des ankyloses est en général symétrique. Dans la moitié des cas, l'atteinte est généralisée aux quatre membres (nos observations nº I, 4, 5) immobilisés en flexion ou extension. La symétrie n'est pas toujours absolue, il y a souvent un léger degré de différence d'un côté à l'autre. L'atteinte des membres supérieurs semble plus fréquente que celle des membres inférieurs (Mme FILLET), rarement un seul côté est atteint On a proposé des classifications de ces atteintes (ROCHER)

- les 4 membres fixés en extension
- un ou deux groupes en flexion
- coude en flexion, l'autre en extension...

mais en fait toute systématisation est impossible (ROSSI). On ne peut que noter la plus grande fréquence de l'atteinte des 4 membres qui représente la forme typique.

La position des membres la plus fréquente semble la demi-flexion pour les hanches, genoux, coudes, le varus équin pour les pieds bots, l'inclinaison cubitale et la pronation pour les mains bottes, l'adduction pour l'articulation scapulo-humérale.

Les articulations atteintes sont par ordre de fréquence :

- au membre inférieur : genoux, hanches, tibio-tarsiennes,
- au membre supérieur : coudes, mains, épaules.

Rarement est notée une atteinte du rachis ou de la temporo-maxillaire. Une de nos observations comporte l'atteinte de la temporo-maxillaire (obs.nº 5).

L'ankylose est dûe à l'atrophie musculaire des groupes atteints, et à la rétraction des muscles antagonistes (cette atrophie difficile à juger chez le nouveau-né, où elle est souvent masquée par l'adiposité, est mieux vue sur les radiographies des parties molles). Les paralysies, rétractions et atrophies des muscles sont évidentes, leur topographie est celle des raideurs.

Tous les groupes musculaires qui accomplissent la même fonction sont touchés : au blocage en flexion correspond une atrophie des extenseurs, et au blocage en extension, une atrophie des fléchisseurs.

Les mouvements passifs de petite amplitude sont possibles, limités par la capsule ou les ligaments (PRICE) plus ou moins gênés par la rétraction des antagonistes.

Les mouvements actifs sont limités par l'aplasie ou l'atrophie de certains groupes de muscles, mais en général ces enfants arrivent à marcher et manger seuls bien qu'avec retard.

Les réflexes tendineux sont diminués ou abolis dans les régions atteintes. Diminution proportionnelle, semble-t-il, au nombre de faisceaux musculaires atrophiés.

Le reste de l'examen neurologique est normal, les mouvements de succion, déglutition, la motricité oculaire sont toujours normaux.

L'intelligence de ces enfants est en règle normale (MEAD note 2 idiots sur 40 cas, et MACKENSIE 2 sur 37 cas), on ne connait que deux cas d'association au mongolisme (COOK et COUTEL), la déficience intellectuelle, quand elle est notée, apparaît toujours comme accidentelle et n'est jamais directement rapportée à l'AMC.

Les téguments des membres atteints ont souvent un aspect anormal : ils sont épais, sans souplesse. L'élasticité musculaire disparue, la palpation des membres donne une impression de résistance. Ils sont cylindriques, sans les reliefs habituels, on les a comparés à des "saucisses" (KATZEFF). Parfois amincie, la peau est au contact de l'os sous-jacent, formant des fossettes remarquées par de nombreux auteurs, en regard de :

- face externe des épaules,
- coudes, poignets, hanches, chevilles, en somme aux points de pressions utérins.

Le squelette est toujours complet, avec une exception : absence de rotule avec hyperextension du genou et genu recurvatum (FAIRBANK, MARCONI, SCHULTZ, cités par BRANDT), coxa vara et coxa valga sont également notés.

Les radiographies du squelette objectivent toujours l'intégrité radiologique de l'article. On note, comme dans toutes les ankyloses à la longue, une ostéoporose et une gracilité des os. Il n'y a pas de modifications dans la date d'apparition des points épiphysaires. La périostite des fémurs, comme celle notée dans notre cas nº 4, est déjà citée dans la littérature.

Il existe des dysmorphies que l'on peut rapporter aux anomalies musculaires :

- luxation des hanches (KATZEFF)
- hernies inguinales (nos cas 1 et 6)
- hypoplasie des rotules
- cou court (cas nº 6), omoplate surélevée ou aplasiée(MAGNUS, MONCRIEFF, SCHANZ).

Les malformations associées sont fréquemment notées, ce sont :

1 - Des malformations digitales

Brièveté, atrophies ou hypertrophies des doigts (ROSENKRANZ). Syndactylies partielles (BERNTSEN). Arachnodactylies (KINGSLEY-PILLIERS, REEVES). Polydactylies (ROSENKRANZ). Notre cas 5 présentait six doigts à la main gauche, le doigt surnuméraire n'ayant que deux phalanges.

2 - Des malformations génitales

Hypospadias (ROSENKRANZ), cryptorchidies (KATZEFF).

3 - Des malformations diverses

Méningocèle (ROSSI, COUTEL), division palatine, mongolisme (COOK, COUTEL) ; cyphose (HEIJBROEK) ; scoliose (MIDDLETON) ; cyphoscoliose (BANKER) ; lordose (cas familial de DAILLY-SAMSON) ; cataracte bilatérale (BEYER et coll.) ; hyperostose frontale interne, hydrocéphalie (ROSENKRANZ, GILMOUR, et notre cas 2) ; torticolis (COOK).

Nous avons en outre noté deux cas de microcéphalie (1 et 5) et une malformation cardiaque (notre cas 5 : communication interventriculaire et dextroposition aortique). Cette association AMC et malformation cardiaque est rare (un seul cas de MACKENSIE), elle est plus fréquente avec le pterygium colli (thèse de BERNARD).

Mais la malformation la plus intéressante à noter est celle des PTERYGIA (replis cutanés que l'on trouve aux plis articulaires, mais surtout de part et d'autre du cou : le pterygium colli). ROSSI et CAFLISH, dans leur travail, ont colligé 52 observations de pterygium colli associé à l'AMC, association retrouvée et souvent notée depuis. Cette coexistence présente pour ces auteurs un intérêt pathogénique, mais ils n'admettent comme pterygium que celui du cou et non les replis cutanés au voisinage des articulations atteintes.

LES EXAMENS PARACLINIQUES

Sont en règle normaux. La créatinine urinaire fût trouvée abaissée dans deux cas (JOSEPH et coll.), alors que MEAD la trouve élevée dans un cas. MEAD signale également un cas avec élévation des alpha-2 et des gamma-globulines. L'aldolase sérique était augmentée dans deux cas (JOSEPH et coll.). Les recherches d'anticorps neutralisants poliomyélitiques sont négatives dans notre cas 3, comme celle pratiquée par JOSEPH et coll.

L'EXAMEN ELECTRIQUE DES MUSCLES

Montre une inexcitabilité galvanique et faradique des muscles, lorsque leur atteinte est importante, une hypoexcitabilité ou une excitabilité normale dans les autres cas.

L'ANATOMIE PATHOLOGIQUE

L'état anatomique des articulations, ligaments, muscles et os est connu par les interventions chirurgicales et quelques dissections (ROCHER, BRANDT, MEAD,...). Les diaphyses osseuses sont normales mais on note quelquefois une périostite, avec ostéoporose (ROSSI, BOUCOMONT). Les coupes osseuses pratiquées sont toujours normales (GILMOUR). Le revêtement articulaire est normal au début de l'affection, toutes les radiographies in vivo le confirment, mais il peut présenter à la longue une absence partielle de revêtement en cartilage et des anomalies de forme. Ces lésions osseuses et articulaires, minimes, sont certainement en relation avec l'immobilisation prolongée de l'article.

La capsule et les ligaments sont sclérosés, épaissis et souvent d'une brièveté anormale (expliquant la persistance de la raideur après la dissection des muscles péri-articulaires, et sans doute les subluxations articulaires observées).

Les muscles présentent divers degrés d'atrophie; ils sont modifiés dans leurs dimensions, leur consistance et leur aspect. On a signalé l'absence de certains muscles : 2ème radial (PRICE), biceps, brachial antérieur et deltoïde (BOUCOMONT). Microscopiquement, ils présentent un aspect d'atrophie neurogène (notre cas 6).

L'épiderme et le tissu cellulaire sous-cutané sont normaux sur les rares biopsies pratiquées (ROSSI), seul, BARGETON note une atrophie du derme avec des phénomènes inflammatoires importants.

Le système nerveux est macroscopiquement normal; microscopiquement, la plupart des relations notent une atteinte des cornes antérieures de la moelle, où les cellules motrices sont soit réduites en nombre, soit dégénérées. Plus rarement on note une atteinte de la corne latérale, ou des racines antérieures. Il existe cependant quelques cas où l'examen du système nerveux est normal, l'aspect clinique correspondant est d'ailleurs particulier (HOWARD, I908 ; ULLRICH, I930 ; STOEBER, I938 ; BRANDT, I950 ; BASH, BANKER, I957). Le reste de l'examen fut toujours trouvé normal (foie, rate, reins, thymus, hypophyse).

ETIOLOGIE

1) - L'influence du sexe est nulle : l'atteinte est égale chez les garçons et les filles (BRANDT en I947 relève 25 garçons eontre 22 filles ; Mme FILLET sur I40 observations colligées note 42 % de filles contre 50 % de garçons).

2) - L'âge des parents : n'est pas non plus significatif. Dans nos observations nous notons des parents jeunes (20 et 20 ans dans l'observation nº 4) et des parents âgés (40 et 45 ans dans l'observation nº 5).

3) - Le rang de fratrie : est également très variable comme le note Mme FILLET . Nos enfants sont respectivement les 3ème, 4ème, 4ème, 1er, 9ème, 4ème de leur fratrie.

4) - L'environnement pendant la grossesse est, par contre, à retenir :

- la fréquence des oligoamnios observée par de nombreux auteurs (HOHMANN, MIDDLETON, FRAZER, SCHANZ, SCHULZ, cités par BRANDT) a été à l'origine de la théorie mécanique de l'AMC (la compression du foetus inhibe le développement articulaire normal). A l'appui de cette théorie viennent les dépressions ou fossettes notées en regard des articulations.

Le kyste de l'ovaire, noté dans notre observation nº 3, jouait peut-être par son volume important, un rôle compressif.

- L'influence possible de certains incidents pendant la grossesse est discutable. On a signalé des chutes, coups sur l'abdomen, menaces d'avortement. Nous retenons de nos observations une menace d'avortement au 3ème mois de grossesse, et surtout une intoxication à l'oxyde de carbone (gaz de ville), non encore citée dans la littérature.

- Une infection foetale fut évoquée par Miss PRICE (I933) qui, observant l'atteinte inflammatoire du système nerveux, conclut à une inflammation du liquide amniotique ayant pénétré les extrémités du tube neural avant sa fermeture.

STERN et LEWIN (I923) émettent l'idée d'une atteinte inflammatoire de l'articulation foetale.

On a supposé, par analogie avec les malformations des embryopathies virales, que l'AMC pouvait être dûe à une atteinte de l'embryon avant le 4ème mois de vie intra-utérine. Mais on n'a jamais pu prouver la présence actuelle ou récente de virus poliomyélitique chez ces enfants (cf. notre dosage d'anticorps négatifs, comme ceux pratiqués par JOSEPH et coll.). Les cas connus de poliomyélite de la mère contractée pendant les premiers mois de grossesse, pas plus que ceux de rubéole, n'ont jamais donné

naissance à un enfant arthrogryposique. Cette hypothèse virale serait intéressante car elle aurait l'avantage d'expliquer à la fois les lésions des cornes antérieures observées et les malformations associées, mais aucun fait connu ne permet de la conserver.

5) - Les caractères génétiques de l'affection ont des bases plus sérieuses.

- Il existe des arguments de pathologie comparée (l'arthrogrypose des veaux de HUTT, celle des moutons, ont une transmission de type mendélien). L'association avec diverses malformations de l'AMC est aussi un argument quand ces malformations ont elles-mêmes un caractère génétique : cas du Pterygium colli fréquemment associé à l'AMC à tel point que ROSSI et CAFLISH les groupent dans leur "pterygoarthromyodysplasie".

- Nous connaissons aussi un certain nombre d'observations d'AMC chez des jumeaux : atteinte symétrique de jumeaux univitellins (LIPTON) ; atteinte d'un seul jumeau dans un couple d'univitellins (HILLMANN, MEAD, MACKENSIE). L'atteinte des parents est relatée dans quelques cas : 3 arthrogryposiques avaient des enfants atteints dans la relation de KITE, dans 2 cas la mère et dans 1 cas le père sont atteints. DAILLY-SAMSON signale un cas familial où la mère de 38 ans et l'enfant de I6 présentent des lésions analogues. Les observations familiales sont connues en petit nombre : LOWENTHAL décrit deux familles où l'on

trouve une fixation congénitale des grosses articulations (4 membres d'une famille atteints et 2 dans l'autre). PARISEL rapporte deux enfants arthrogryposiques sur une fratrie de six, STOELZER deux sur dix, JOSEPH deux sur quatre, COUTEL deux sur six... Nous avons nous-même observé deux enfants atteints dans une fratrie de quatre. La consanguinité, par contre, est exceptionnelle : nous ne l'avons notée qu'une fois (observation familiale de BARGETON). Elle n'existe pas dans nos observations. Cependant elle est probable : dans notre observation familiale, les deux parents étant originaires d'un même petit village de montagne. On peut donc retenir le caractère génétique de l'affection, mais sa transmission est imprécise :

- une seule observation de parents consanguins peut étayer une transmission de type recessif, deux observations où les ascendants sont atteints n'imposent pas non plus une transmission de type dominant. L'atteinte des deux sexes élimine le mode de transmission lié au sexe. L'existence d'AMC chez un seul de deux jumeaux uni-ovulaires ne peut s'expliquer que par une mutation ayant eu lieu après le clivage d'un oeuf normal. L'hypothèse d'une malformation liée à plusieurs gènes se combinant est acceptable et rendrait compte de l'inégalité d'expression de la maladie (de la forme fruste à la forme complète) et des malformations associées, mais le calcul montre que sa fréquence serait infime. On peut donc retenir de cette étiologie l'influence possible de l'environnement et le caractère génétique de l'AMC.

PATHOGENIE

Considérée par les premiers auteurs comme une atteinte purement articulaire, l'AMC fût ensuite reconnue comme une dystrophie musculaire. Atteinte musculaire dûe à une aplasie ou des troubles circulatoires pour ROCHER (I9I3). Cette théorie est reprise par BROWNE et MACKENSIE pour expliquer les formes myopathiques pures (troubles circulatoires des membres dûs à la pression intra-utérine élevée, créant un développement anormal du muscle et secondairement l'atteinte articulaire). Cette atteinte musculaire serait primitive pour SHELDON "amyoplasia congenita", et pour MIDDLETON c'est une dégénérescence intra-utérine du muscle déjà formé et différencié, progressant rapidement pour cesser à la naissance, c'est la "myodystrophia foetalis deformans". L'atteinte articulaire est secondaire à celle des muscles.

L'atteinte nerveuse, évoquée par ROSENKRANZ (I905) confirmée par la découverte des lésions de la moelle épinière (PRICE, SCARZELIA, I933) est admise depuis le travail de BRANDT (I947) relatant les lésions de la corne antérieure de la moelle, et concluant à une atrophie myélopathique. Il compare l'AMC à une maladie de WERDNIG-HOFFMANN, en fait ces deux affections présentent de notables différences (intégrité des muscles

respiratoires, absence de rétraction, et évolutivité que n'a pas l'AMC). Après le travail de BRANDT, une revue des examens pratiqués permet de noter la fréquence de l'atteinte des cornes antérieures de la moelle (plus de I6 cas connus). Tous les examens histologiques des muscles confirment cette atrophie neurogène. On admet donc que l'AMC est le plus souvent une atrophie musculaire secondaire à des lésions nerveuses, ce que confirment les caractères cliniques, électriques et histologiques de l'affection.

La compression mécanique par l'intermédiaire d'un oligoamnios et surtout la paralysie du muscle embryonnaire par anomalie du système nerveux foetal concourrent à immobiliser l'articulation et créent les troubles observés à la naissance : atrophies et rétractions par ankylose. Tous les auteurs accordent en effet une grande importance aux mouvements foetaux dans le développement de l'article.

Mais les observations comportant une étude microscopique du système nerveux ont montré l'intégrité de celui-ci dans quelques cas (ULLRICH, I930 ; BRANDT, I950 ; BANKER, I957 ; ADAMS, I957 ; BASH, I957). Il s'agit donc là de myopathies foetales et non d'atrophie musculaire neurogène, L'aspect clinique de ces AMC est d'ailleurs différent, tous présentent "cyphoscoliose,

déformations thoraciques, posture anormale de la tête, flexion-adduction des hanches et flexion des genoux", ce qui n'est pas le cas de l'AMC commune (MACKENSIE).

Il semble donc exister deux groupes d'AMC, avec et sans lésions médullaires. A la lumière des examens anatomiques, l'AMC apparait comme un syndrome à substrat lésionnel multiple, mais quelque soit la nature des altérations anatomiques, leur apparition précoce au cours de la vie foetale a comme conséquence une atteinte musculaire.

EVOLUTION

L'affection reste stationnaire et n'évolue pas après la naissance. Le traitement ne peut que l'améliorer.

De nombreux cas adultes sont connus actuellement : cette affection n'est pas léthale par elle-même, mais seulement par maladie intercurrente ou du fait des malformations associées (cf. nos cas 2 et 5 l'un grand prématuré et hydrocéphale, l'autre malformé cardiaque).

Le traitement de ces enfants, d'abord par des moyens orthopédiques (manipulations, attelles, plâtres de nuit) et plus tard par des interventions chirurgicales correctrices (ténotomies, capsulotomies, ostéotomies) qui sont adaptées à chaque cas particulier. Il vise à leur donner la meilleure utilisation possible de leurs articulations enraidies, en les plaçant dans la meilleure position de fonction ; mais il se heurte à la mauvaise qualité des tissus, et surtout à la persistance de l'atrophie musculaire. Ces patients, quoique handicapés, s'adaptent généralement assez bien et peuvent espérer une promotion sociale convenable (MEAD).

OBSERVATIONS

Observation nº I - P... Raymond.

Entré dans le service le 22.8.54 au 70ème jour après sa naissance, adressé pour troubles digestifs. Poids de naissance : 2750 grs, il est né à 8 mois ½ de grossesse en siège décomplété mode des fesses, sans antécédents obstétricaux particuliers. C'est le 3ème enfant, les ainés sont normaux. On ne signale qu'une fausse couche après le 2ème enfant. L'entourage signale des crises convulsives subintrantes les quinze premiers jours après la naissance et un ballonnement abdominal depuis le 2ème mois.

- L'examen dans le service :

Poids : 3000 grs, température normale, on note que c'est un grand malformé avec :

1 - Une microcéphalie (circonférence crânienne de 32 cms au lieu de 36). La fontanelle antérieure est à peine perceptible et les os se chevauchent au niveau des sutures.

2 - hernie inguinale bilatérale.

3 - raideurs articulaires multiples surtout marquées au niveau du pied droit qui ne peut être mis en extension, des deux genoux ankylosés en extension, du coude droit dont l'extension complète est impossible, enfin de l'épaule gauche totalement ankylosée. Les raideurs articulaires s'accompagnent de plis cutanés profonds, sus-rotuliens et au-dessus des fesses, ils sont sans doute sous la dépendance de myosite rétractile.

Les rares muscles existants sont durs à la palpation, au niveau des aisselles et du coude droit ; les tentatives de mobilisation font aisément apparaître les cordons tendineux qui les limitent. C'est donc l'aspect typique de la "poupée de bois".

4 - un météorisme abdominal extrêmement important avec de nombreux niveaux liquides à la radiographie. Le météorisme refoule le diaphragme, la poche à air gastrique est très importante. Météorisme tel qu'il ne permet pas d'apprécier la musculature abdominale.

5 - coeur très déformé à la radiographie, à tel point qu'il parait s'agir d'une dextrocardie ; mais cet aspect peut être dû au refoulement par le météorisme Les battements cardiaques sont perçus aussi bien à droite qu'à gauche, un peu plus nets de ce côté. Les battements fémoraux sont perçus.

6 - hypotonie musculaire généralisée qui contraste avec ces raideurs articulaires. Il semble vraiment exister une amyoplasie généralisée et, en plus, des difficultés respiratoires sous la dépendance d'une amyoplasie thoracique ou du refoulement du diaphragme par le météorisme.

- Les radiographies des membres sont normales. Sur les radiographies du crâne de face, on note un léger chevauchement des deux pariétaux, La radiographie thoracique confirme l'énorme poche à air gastrique qui refoule le diaphragme, surmontée d'un coeur médian et globuleux.

- Les examens de laboratoire ; Ionogramme : réserve alcaline 34 volumes %. Potassium : 4,2 mEq/l. Chlore : 4,2 g/l. Urines : ni sucre ni albumine, cytologie normale. La coproculture est négative pour la recherche de germes pathogènes. Sur la demande des parents, l'enfant sort du service après un séjour de 48 heures avant que l'on ait pu pratiquer des examens complémentaires (biopsie).Il décède quelques semaines plus tard à domicile.

En résumé : AMC des quatre membres. Les membres inférieurs sont en extension, le coude droit en flexion et l'épaule gauche ankylosée. Par ailleurs enfant reçu en état de grande dénutrition avec hypotonie musculaire abdominale associée à une importante aérogastrie refoulant le diaphragme et le coeur. Microcéphalie. Décès à domicile à l'âge de trois mois.

Observation nº 2 - F... Arlette.

Enfant entrée le jour de sa naissance dans le service. Née à 6 mois ½ de grossesse, elle pesait 1500 grs. C'est la 4ème enfant, la fratrie est normale, pas d'antécédents chez les parents, l'accouchement eut lieu par le sommet sans incidents.

- L'examen dans le service notait :

Taille 36 cms, circonférence crânienne 40 cms.

1 - hydrocéphalie, développée surtout dans la fosse occipitale, alors que le front est plutôt fuyant, certaine néanmoins en raison de la large ouverture des sutures et fontanelles qui sont d'ailleurs immenses. Le nez est aplati, les oreilles petites. L'ouverture buccale est petite, rétrognatisme et large déhiscence palatine. On pourrait évoquer la dysostose mandibulofaciale, mais il n'y a pas d'obliquité anti-mongolienne des axes oculaires.

2 - malformations des membres avec enraidissement articulaire :

- le membre supérieur gauche est collé au corps le coude et le poignet totalement enraidis. L'abduction de l'épaule n'atteint pas 30º. Il y a une subluxation de la main en dehors. Pas de membrane ptérygiale à proprement parler, mais l'enraidissement scapulaire parait sous la dépendance d'une insertion basse du grand pectoral.

- le membre supérieur droit ne présente qu'un déjettement de la main en dehors,

- le membre inférieur gauche est normal, excepté le pied en varus total : la face plantaire regarde en dedans,

- le membre inférieur droit est mal conformé, la rotule est dans un plan franchement postérieur, le pied est déjeté en dehors, mais moins qu'à gauche.

- les réflexes tendineux sont très vifs. Les artères fémorales perçues, les choanes sont normaux. L'enfant présenta au 2ème jour un état subconvulsif et meurt le 4ème jour de troubles respiratoires.

- Les radiographies pratiquées sont normales (membres et thorax).

- Vérification anatomique (Pr Monnet) ;

Enorme hydrocéphalie interne ne laissant qu'une mince coque de substance cérébrale. Hépatisation pulmonaire en totalité des deux côtés. L'une des surrénales est massivement hémorragique à la coupe. Les reins sont petits, normaux et bosselés. Le coeur est normal, les coronaires en place. Proportionnellement large cavité ventriculaire droite et trou de Botal perméable. Le liquide d'hydrocéphalie fut examiné (8 éléments blancs par mm3, assez nombreuses hématies pour la plupart non altérées, sucre : 0,50 g, albumine : 1,40 g).

- L'examen des centres nerveux (Pr P. Girard):

L'examen macroscopique confirme l'existence d'une hydrocéphalie interne, mais le tronc cérébral manque. Il est dans ces conditions impossible d'en préciser la cause. On constate un aspect un peu granuleux de l'épendyme et du lobe occipital.

L'examen histologique montre un parenchyme immaturé avec des cellules ganglionnaires n'ayant pas achevé leur migration. L'épendyme est normal au microscope, les espaces arachnoïdiens ne présentent pas de réaction inflammatoire notable, la vascularisation est normale.

En résumé :

Prématuré de 6 mois ½ de grossesse, pesant 1500 grs et présentant une hydrocéphalie. Décès le 4ème jour.

Observation nº 3 - EL... Rachida.

Enfant entrée dans le service à 45 jours, elle est la 4ème d'une fratrie normale, pas d'antécédents héréditaires. Accouchement à terme, l'enfant extraite par version pesait 2900 grs. Sa mère présentait un kyste ovarien rompu, qui fut opéré de suite après l'accouchement (kyste ovarien du volume d'un melon, de type épidermoïde).

L'entrée de l'enfant dans le service fut motivée par une gastro-entérite.

L'examen notait : "hypotrophie nette, aggravée par la gastro-entérite actuelle, poids 3200 grs. La motricité des membres inférieurs est apparemment normale. Impotence des membres supérieurs : la flexion du coude gauche n'atteint pas l'angle droit, la main droite est botte, en subluxation. Il n'existe pratiquement pas de muscle perceptible au niveau des bras et des épaules. Pas de pterygium colli. Les fémorales sont perçues.

FO : normal
Urines : RAS
LCR : 1 élément blanc ; sucre : 0,57 g ; albumine : 0,60 g

Hémogramme : GR = 3.550.000
GB = 8.600 Formule mixte
Hb = 15,9 %

Coproculture : escherichia coli, 26 B 6, négativée ensuite par le traitement.

EEG (Dr Lanternier) : tracé de sommeil normal.

EXAMEN ELECTRIQUE (Dr Béraud) : inexcitabilité galvanique et faradique totale à droite dans le domaine du biceps, deltoïde, triceps. Dans ce territoire, on observe à peine une secousse lente dans le domaine du deltoïde avec des courants progressifs, une secousse un peu plus marquée dans le domaine du biceps, une magnifique secousse lente dans le domaine du triceps et long supinateur. On observe également une hypoexcitabilité faradique dans les autres territoires du radial.

A gauche où l'atrophie est moins considérable, on observe la même réaction aux courants électriques. Avec interposition de condensateurs on observe une secousse lente plus importante dans le domaine des deltoïdes, triceps, biceps, long supinateur. Etant donné le degré d'atrophie dans le domaine des muscles du bras (deltoïde biceps) il est difficile d'observer les réactions aux courants électriques.

. Cependant l'étude des réactions aux courants progressifs met bien en évidence les secousses lentes qui signifient l'atteinte du plexus brachial dans son domaine radiculaire supérieur. Par ailleurs, les muscles trapèze, grand pectoral, grand dentelé ne présentent pas d'atteinte.

En résumé : double paralysie du plexus brachial droit et gauche dans son domaine radiculaire supérieur. L'examen électrique des membres inférieurs est négatif.

- Les radiographies pratiquées sont normales (crâne, thorax, membres).

- Le dosage d'anticorps poliomyélitiques (Dr Vincent). Au test de neutralisation sur cultures de tissu (KB), le taux d'anticorps neutralisant est inférieur à I/I6º pour les trois types (I Mahoney, II Lansing, III Saukett), taux qui n'est pas en faveur d'une poliomyélite récente.

L'enfant sort du service un mois après son entrée, guérie de sa gastro-entérite, avec une excellente reprise de poids.

Elle est revue en consultation à deux ans et dix mois. Elle pèse I2 kgs, mesure 95 cms. L'enfant a marché vers deux ans. L'AMC est actuellement en résolution ; les mouvements du coude sont désormais tous possibles, mais nettement grippés en fin d'extension. Quelques déformations persistent du type subluxation des coudes et des poignets. Les radiographies sont normales.

En résumé :

4ème enfant d'une fratrie normale née à 2900 grs. Mère porteuse d'un kyste ovarien volumineux, extraction de l'enfant par version puis ovariectomie. L'enfant est vue à 3 mois ½ avec une AMC des deux membres supérieurs qui sont très atrophiés, avec limitation de flexion du coude G, main D botte en subluxation. L'examen électrique confirme la paralysie musculaire. Le taux d'anticorps neutralisant les virus PAA n'est pas significatif. Elle est revue améliorée à deux ans et dix mois.

Observation nº 4 - C... Laurence -

Née le 21.8.58 (Hôpital de la Croix-Rousse, Dr Brochier) entrée dans le service le 4.9.58, sortie en pouponnière le 27.10.58.

C'est la première enfant de parents jeunes (20 ans), au 3ème mois de grossesse : intoxication maternelle au gaz de ville, entrainant une perte de conscience de plusieurs heures qui nécessita perfusion de 36 heures et hospitalisation de 8 jours. Le poids de naissance est de 2850 grs avec un placenta de 640 grs. Il y avait une circulairedu cordon, l'enfant naît étonnée mais respire après quelques mouvements de respiration artificielle.

- L'examen note un poids de 2800 grs, une température à 36º, une circonférence crânienne de 35 cms. Atteinte symétrique des deux membres inférieurs. Les deux pieds sont bots varus équin. Il existe une limitation de flexion de la jambe à 95º, d'extension des cuisses qui restent en abduction rotation interne (évoquant la luxation antérieure des deux hanches).

Au niveau des membres supérieurs les lésions sont moindres : la flexion des avant-bras sur les bras est limitée à 120º, le poignet est assez souple mais l'extension des doigts de la main droite est pratiquement impossible.

Il n'y a pas de syndactylie. Le cou est un peu court, l'implantation des cheveux est basse, pas de pterygium colli.

Le massif facial est grossier mais sans anomalie systématisée. La voute palatine est normale. Limitation des mouvements de l'articulation temporo-maxillaire (en raison des difficultés d'alimentation, l'enfant fut gavée pendant tout son séjour). Angiome plan, médio-frontal, palpébral supérieur droit, nasal et médio-labial supérieur. Les artères fémorales sont perçues. L'enfant sort du service

- Examens paracliniques :

1) - Urines : ni sucre, ni albumine, ni acétone. Leucocytes isolés plus ou moins altérés, cellules épithéliales.

2) - Créatinine urinaire : 3 g/l soit 0,348 g/24 H.

3) - Hémogramme : G.R. : 6.I70.000
G.B. : I0.600
Hb : I4,7 g %

P.N. : 68	75 %	L : I0		
P.E. : 7		G.L. :		25 %
		M.M. : 3		
		M : I2		

4) - Sérologie de la siphilis négative (B.W., Kahn, V.D.R.L.)

5) - L.C.R. : hématies de ponction, sucre : 0,35 g%, Albumine : 0,58 g.

6) - Examen électrique du 6.9.58 (Dr Defrenne) : il ne permet pas de noter de réponses valables à l'excitation galvanique et faradique au niveau des quadriceps des deux côtés et des muscles antéro-externes. On a l'impression qu'il s'agit d'une atrophie musculaire primitive plus que d'une lésion nerveuse périphérique. Les réponses sont meilleures aux membres supérieurs, mais la diffusion empêche de localiser nettement les muscles atteints. Les fessiers ne répondent pas.

7) - Examen radiologique (Dr Defrenne)

On note une abduction marquée des fémurs sans malformations articulaires. Périostite sur les deux fémurs, plus marquée du côté droit. Ostéochondrite de l'extrémité inférieure des fémurs et fragmentation de l'épine du tibia.

Atrophie importante de tous les muscles du membre inférieur remplacée par du tissu graisseux. Par ailleurs, aucune malformation squelletique.

Topographie gazeuse abdominale. Aspect normal également aux membres supérieurs, les courbures des muscles du dos ne sont pas visibles alors que l'on voit nettement ceux des muscles de l'avant-bras ; le deltoïde est visible.

En conclusion : atrophie des muscles prédominant aux racines des membres.

L'enfant fut revue en consultation le 17.5.60.

Après un séjour en pouponnière d'un an et par ailleurs port d'appareils orthopédiques depuis deux mois (bottes platrées, palettes de nuit pour les mains, cadre à suspension).

On note (Dr Monnet) : "retard psychique certain puisque l'enfant ne parle pas à 21 mois. Elle commence à manger seule. Il est difficile de juger de l'état actuel des membres inférieurs qui sont appareillés. En tout cas, les hanches paraissent libres.

Au niveau des membres inférieurs la mobilisation des épaules est possible mais grippée et en partie limitée. Très net repli ptérygial à gauche, moins marqué à droite. La flexion au niveau des coudes n'atteint pas 90º, la flexion au niveau du poignet gauche est diminuée.

La formation angiomateuse du front a disparu, les fémorales sont perçues. L'enfant a 16 dents, correctes d'ailleurs".

En résumé :

Première enfant, reçue au I3ème jour, P.N. : 2580 grs ; intoxication par le CO de la mère au 3ème mois de grossesse avec perte de connaissance de plusieurs heures nécessitant une hospitalisation.

Atteinte des coudes, hanches, genoux, chevilles, confirmée par l'examen électrique. Pli ptérygial gauche moins net à droite.

Revue à l'âge de 2I mois : bonne évolution pondérale, mais retard psychique (ne parle pas), les membres inférieurs sont appareillés.

Observation nº 5 - C... Martine -

Enfant de 3 jours, 9ème enfant, le frère précédent mourut au 5ème jour anencéphale polydactyle. Pendant la grossesse, menace d'avortement au 3ème mois (traitement non précisé). Présentation céphalique, 2300 grs à 8 mois de grossesse. Réanimation 20 minutes (oxygène, lobéline, vitamine K1). Les parents sont en bonne santé, sans antécédents.

- L'examen dans le service nota :

1) - fissure palatine bilatérale sans fissure labiale associée.

2) - microcéphalie extrême (périmètre crânien de 26 cms) avec fontanelle antérieure normalement ouverte.

3) - cou particulièrement court avec implantation très basse des cheveux sur la nuque, mais pas de membrane ptérygiale ni ici, ni ailleurs.

4) - enraidissement de toutes les articulations, sauf celle du genou, mais en particulier celle du coude dont l'extension complète ou la supination sont impossibles. Atteinte de l'articulation temporo-maxillaire, entrainant de grandes difficultés d'ouverture de la bouche : I5º au maximum.

5) - polydactylie de la main gauche (six doigts), le 5ème et le 6ème doigts sont en flexion et l'extension est impossible. A la radiographie, deux phalanges seulement au doigt surnuméraire.

6) - gros souffle systolique, entendu dans toute l'aire cardiaque, en arrière et des deux côtés avec frémissement. La fémorale gauche est perçue, la droite ne l'est pas.

7) - grosses difficultés d'alimentation, et depuis l'entrée, en moins de 24 heures, perte de 300 grs correspondant certainement à la fonte d'oedèmes. Décès à six jours.

- E.E.G. (Dr Lanternier)

L'activité électrique est extrêmement faible, formée de petites oscillations, autour de 4 c/s, assez invariables, entrecoupées parfois de quelques petites ondes lentes diffuses. Les stimulations ont parfois encore aplati le tracé, en même temps que l'enfant ouvre les yeux. Mais les différences graphiques sont restées extrêmement minimes.

Conclusion : enregistrement ne montrant qu'une activité électrique extrêmement faible et invariable.

- Les radiographies du thorax montrent un coeur globuleux et volumineux.

- Vérification anatomique (Dr Verney)

A l'ouverture du péricarde, émission de quelques ml de liquide citrin. Coeur de volume normal (I8 grs), poumons congestifs. La dissection du pédicule est entièrement normale. Retour veineux en place, pas de sténose de l'isthme, pas de canal artériel. Aorte et pulmonaire sont de volume sensiblement normal, calibre approximatif de 8 mm. Les coronaires sont en place. A l'ouverture des oreillettes, pas de CIA. Foramen ovale en oblitération presque complète. A l'épreuve de l'eau, en passant par la mitrale, le liquide ressort par l'aorte et faiblement par la pulmonaire ; en passant par la tricuspide,

le liquide reflue à même débit par les deux vaisseaux. Il s'agit donc d'une CIV avec dextroposition aortique marquée. A l'ouverture du ventricule gauche, il existe en effet à la base même de l'aorte, sous les valves sigmoïdes internes et postérieures un orifice ovalaire de 6 à 8 mm. Du côté ventriculaire droit cet orifice est mal visible, et caché par la valve septale de la tricuspide. Donc, CIV haute avec nette dextroposition aortique. Le reste de l'examen anatomique (foie, rate, organes génitaux, surrénales) est normal.

- Examen microscopique (Pr Agr. Larbre)

Le foie, la rate, les surrénales sont normaux. Sur les deux fragments de poumon, on observe des régions anormales, des régions avec alvéoles distendues de type emphysémateux, des régions avec alvéoles tassées de type atélectasique. De plus, il existe par endroits de discrètes lésions inflammatoires, surtout catarrhales, parfois fibrineuses. Les branches de l'artère pulmonaire nous ont paru normales.

En résumé :

9ème enfant d'une famille dont un frère présentait une anencéphalie, les autres enfants sont normaux. Née à 2300 grs, longue réanimation. Forme généralisée d'AMC associée à fissure palatine, polydactylie et communication interventriculaire avec dextroposition aortique. Microcéphalie. Décès au 6ème jour. Vérification anatomique.

Observation nº 6 - P... Lucie -

Enfant entrée dans le service à 45 jours, son frère avait été examiné dans le service en 1954 et trouvé porteur d'une AMC (obs. nº I). Les parents sont originaires d'un même petit village de montagne et en bonne santé. Pas d'anomalies pendant la grossesse ; l'enfant naît par le sommet, dix jours avant terme, pesant 2450 grs. L'accouchement est normal.

- L'examen dans le service notait : périmètre thoracique : 33 cms, crânien : 32 cms, poids de 2890 grs à 45 jours.

1) - microcéphalie avec petite fontanelle, mais large suture métopique.

2) - une AMC limitée aux membres supérieurs :
. l'abduction des bras est limitée, faisant saillir les tendons des grand pectoral et grand dorsal. L'extension des coudes est difficile, faisant saillir le biceps qui est dur. Mains bottes bilatérales déviées sur le bord cubital.
. l'AMC est moins évidente aux membres inférieurs où cependant les quadriceps sont durs et tendus.

3) - hernie inguinale gauche de petit volume.

4) - cou assez large sans pterygium colli.

5) - les difficultés respiratoires et alimentaires (suffocations pendant les repas) semblent sous la dépendance d'un rétrécissement du cavum, mais a priori, pas d'oblitération des choanes, l'oblitération de la bouche n'entraînant pas de syndrome asphyxique immédiat. Les fémorales sont perçues. On ne note cependant aucune malformation ORL, les choanes sont bien libres (Dr Baptiste).

- Les radiographies du squelette ne montrent rien de particulier sinon un élargissement de certaines épiphyses, en particulier les fémorales inférieurss. Elargissement de la suture métopique. En scopie, le diaphragme est en place, mais donne une impression de minceur.

- Examen des urines normal, en coproculture staphylocoque doré pathogène.

- L'E.E.G. (Dr Lanternier) : le tracé de veille, lorsqu'il est interprétable est peu volté, formé de petites oscillations à 5 c/s. Il n'y a pas d'asymétrie entre les deux hémisphères. Sous Nembutal 30 mg : lorsque l'enfant dort, le tracé est plus ample et plus lent sur l'hémisphère droit. Mais l'enfant s'éveille rapidement,

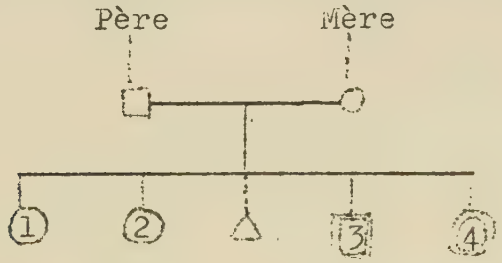
et l'effet des stimulations ne peut être étudié de façon précise. En conclusion : le tracé de veille ne montre pas d'anomalies caractérisées. Le tracé de sommeil est asymétrique : il paraît plus lent sur l'hémisphère droit.

- Biopsie du quadriceps (24.9.60) Pr Ag. Larbre : sur le fragment examiné, toutes les fibres musculaires ont un calibre comparable et ne présentent pas de lésions dégénératives, ce qui élimine le diagnostic de myopathie. Le tissu interstitiel est normal, sans fibrose ni inflammation. Par contre toutes les fibres musculaires sont très grêles, si ce caractère était parcellaire (faisceaux adjacents de fibres normales) le diagnostic d'atrophie neurogène pourrait être formellement établi. En l'absence de comparaison possible, le diagnostic ne peut être que probable.

En résumé :

Soeur puinée de Raymond P..., reçue à 45 jours dans le service. Poids de naissance : 2450 grs. Amyoplasie frappant la totalité des deux membres supérieurs avec raideurs articulaires des épaules, coudes, mains bottes et les deux quadriceps. Microcéphalie associée avec élargissement de la suture coronale. Cou large sans pterygium colli, grosses difficultés d'alimentation sous la dépendance d'un rétrécissement du cavum. Sur les radiographies du squelette, élargissement de certaines épiphyses E.E.G. non significatif. Biopsie du quadriceps : atrophie neurogène.

Arbre généalogique des observations 1 et 6



△ : avortement obs. I obs. 5

○ : enfants normaux

□ ◎ : AMC

CONCLUSIONS

L'arthrogrypose multiple congénitale est une affection vraisemblablement d'origine génétique, caractérisée par une diminution de la mobilité de certaines articulations des membres du fait de l'atrophie plus ou moins intense des groupes musculaires correspondants.

Le degré de l'atrophie et la topographie des atteintes articulaires, le plus souvent symétriques, conditionnent la gravité de l'affection. Les atteintes notées existent d'emblée à la naissance et ne sont pas progressives, à l'inverse de la maladie de WERDNIG-HOFFMANN.

L'affection est rapportée à une atrophie ou une aplasie des cellules de la corne antérieure de la moelle, cependant on ne peut éliminer que certains cas dépendent d'une atrophie musculaire primitive.

Dans ce travail, nous rapportons six observations nouvelles dont deux concernant les enfants d'une même fratrie de quatre.

En cette fratrie la consanguinité ne peut être éliminée, les deux parents étant originaires d'un même petit village de montagne.

Comme autres considérations étiologiques, nous relevons dans nos observations une intoxication sévère à l'oxyde de carbone au troisième mois de la grossesse et un volumineux kyste ovarien.

En ces six observations les malformations associées furent nombreuses : microcéphalie avec décès rapide, hydrocéphalie vérifiée à l'autopsie, retard psychique, fissure palatine,polydactylie et communications interventriculaires entrainant la mort au sixième jour, microcéphalie et rétrécissement du cavum, l'évolution n'étant pas connue. Une seule forme était pure et comporta un développement psychique normal.

Le Président de la Thèse :
Professeur MONNET

Vu, le Doyen :
H. HERMANN

Vu et permis d'imprimer
Lyon, le 9 Avril 1962

Le Recteur, Président du
Conseil de l'Université
P. LOUIS

	P... Raymond (1)	F... Arlette(2)	E...Rachida.(3)	C...Laurence(4)	C... Martine(5)	P... Lucie(6)
Age au premier examen en jours	70	I	44	I5	3	45
Accidents obstétricaux			Kyste ovarien volumineux	Intoxication à l'oxyde de carbone	Menace d'avortement	
Présentation	Siège décomplété mode des fesses	céphalique	version par MI	céphalique ?	céphalique	céphalique
Poids de naissance en kgs	2,750	I,500	2,900	2,600	2,300	2,450
Incidents à la naissance				Réanimation +	Réanimation +++	
Antécédents héréditaires				Parents jeunes (20 ans)	Parents âgés (40 ans)	
Antécédents de la fratrie	soeur cadette AMC				8ème enfant anencéphale et polydactyle	Frère AMC
Rand de fratrie	3º	4º	4º	Iº	9º	4º
AMC M.S.	+ flexion	+ extension	bilatérale	généralisée - surtout MI.	généralisée	bilatérale (quadriceps)
M.I.	+ extension	pieds bots		témporo maxillaire probable	témporo-maxillaire certaine	

Malformations associées	Microcéphalie Hernie inguinale	Hydrocéphalie Pterygium axillaire		Pli pterygal gauche Angiome	Fissure palatine Polydactylie C.I.V. Microcéphalie. Dextraposition aortique	Microcéphalie Cou large. Rétrécissement du cavum. Hernie inguinale G.
Examen radiologique				Périostite des fémurs. Ostéochondrite EIF		Elargissement de certaines épiphyses
Examen électrique			Inexcitabilité galvanique et faradique	Inexcitabilité relative		
Laboratoire			Anticorps polio négatifs			
Biopsie						Atrophie neurogène(quadriceps
E.E.G.					Activité faible invariable	
Examens anatomopathologiques					Confirme les lésions cardiaques	
Devenir de l'enfant	Décès à 3 mois à domicile	Décès au 3ème jour	Suivie en consultation externe (CE) Marche à 2 ans	Angiome disparu. Suivie en C.E. Retard psychique. MI. appareillés. Mange seule.	Décès au 3ème jour	

- B I B L I O G R A P H I E -

- ALBEAUX-FERNET M., WEISSENBACH R.-
L'arthrogrypose multiple congénitale.
Ann. Péd., I958, 34, 525.

- ARTHUIS M.-
Amyotrophie spinale infantile de Werdnig-Hoffman.
Thèse Paris, I954.

- ARTHUIS M., THIEFFRY S., BARGETON E.-
40 cas de maladie de Werdnig-Hoffman avec onze examens anatomiques.
Rev. Neurol., I955, 93, 62I-644.

- BERNARD R.-
Un cas d'amyolasie congénitale.
Arch. Fr. Péd., I948, 55, 596-599.

- BERNARD Y.-
Pterygium colli congenitum et malformations cardiaques.
Thèse Lyon, I956.

- BEYER P., LAUSEKER C., LEVY J.M. et BARTOLO R.-
Une nouvelle observation d'arthrogrypose et de pterygium.
Arch. Fr. Péd., I956, I3, 286.

- BOUCOMONT J., BRUNEL D., GUERRIER Y., PASCOET J.-
Myodystrophie foetale déformante (sept observations cliniques - Etude anatomique de 2 cas).
Arch. Fr. Péd., I948, 5, 487-494.

- BRANDT S.-
A case of arthrogryposis multiplex congenita anatomically appearing as a foetal spinal muscular atrophy.
Acta Paed., I947, 34, 365.

- BANKER B.Q., VICTOR M., ADAMS R.D.-
A.M.C. due to congenital muscular dystrophy.
Brain, I957, 80, 3, 3I9-334.

- BARGETON E., NEZELOF C., GURAN P., JOB J.C.-
Étude anatomique d'un cas familial d'arthrogrypose.
Rev. Neurol., I96I, I04, 479-489.

- CAUSSADE L., BODART A., NEIMANN N.-
Arthrogrypose multiple congénitale à propos de six observations.
Pédiat., I952, 4I, 479-493.

- O'CHERONY D.-
Bonnevie-Ullrich syndrome, case with congenital pterygium colli and webel joints.
Revista cubana Ped., I956, 28, 5, 287-296.

- CORDOVA A.-
Estudio anatomo-clinico comparativo de la amiotonia congenita, enfermedad de Werdnig-Hoffmann y la arthrogriposi multiple.
Revista Cubana Ped., I954, 26, 4, 23I-250.

- CRASTNOPOL P.-
Arthrogryposis multiplex congenita.
Arch. Surg., I955, 70, 1, II4-II9.

- COUTEL Y., TOULOUSE R., GRISLAIN J., KERNEIS J.P., LEROUX -
Etude anatomo-clinique de 4 cas d'arthrogrypose.
Gynécol. et Obst., I957, 56, 385-402.

- CRASTNOPOL P., HOCHBERG L.A., KROOP I.G.-
Surgical correction of eventration of diaphragma in patient with arthrogryposis.
Arch. Surg., I955, 70, II4-II9.

- DAILLY R., SAMSON M.-
Forme familiale d'arthrogrypose.
Rev. Neurol., I958, 98, 4, 320-328.

- FILLET DEVIENNE Y.-
L'arthrogrypose multiple congénitale.
Thèse Nancy, I95I.

- GIROUD A.-
Les malformations congénitales et leurs causes.
Biol. Méd., I955, 44, 524-609.

- GROSSIORD A., HELD J.P., BEGZADIAN-KHATCHATRIAN V., RAVERDY-NOZAL E.-
3 cas d'arthrogrypose multiple congénitale.
Rev. Neurol., I958, 98, 4, 263-270.

- HEIJBROEK N.J.-
Arthrogryposis multiplex congenita.
Maands.Kinderg., I94I, IO, 267-276 (cité par BRANDT).

- HILLMAN J.W., JOHNSON J.T.H.-
Arthrogryposis multiplex in twins.
J. Bone & joint Surg., I952, 34, 2II-2I4.

- HUBER J., FLORAND J., ODINET J., BLANGUERNON A.-
Arthrogrypose et myosite calcifiante associée.
Arch. Fr. Péd., I95I, 8, I63-I67.

- JOSEPH R., PELLERIN D., JOB J.C. -
L'arthrogrypose multiple congénitale.
Ann. Péd., I958, 34, 525.

- JOSSERAND P., GUILLERET et DUJOL R.-
A propos de deux nouveaux cas d'arthrogrypose.
Pédiat., I95I, 40, 299-304.

- KATZEFF M.-
Arthrogryposis multiplex congenita.
Arch. Surg., I943, 46, 673-677.

- KITE J.A.-
Arthrogryposis multiplex congenita, review of 54 cases.
South Med. Journ., I955, 48, II4I-II46.

- LAMY M., MINKOWSKI A., CHOUCROUN J.-
Les embryopathies d'origine infectieuse.
XIIIème Congrès Péd. langue fr.
Expansion Scient. Fr. Edit. Paris I95I.

- LEFEBVRE J., CHAUMONT P.-
Résultats de l'examen électrique et électromyographique dans l'arthrogrypose.
Journ. Radiol., I958, 39, 3, 2I4-2I6.

- MACKENSIE D.Y.-
Arthrogryposis multiplex congenita.
Proc. Roy. Soc. Med., I959, 52, II0I-II05.

- MEAD N.G. et coll.-
Arthrogryposis multiplex congenita.
J. Bone & joint Surg., I948, 40 A, I235-I309/

- PRICE D.S.-
A case of amyolasia congenita with pathological report.
Arch. Dis. Child., I933, 8, 343-356.

- REEVE R., SILVER H.K., FERRIER P.-
Marfan's syndrome (arachnodactyly) with arthrogryposis (amyoplasia congenita).
A.M.A.J. Dis. Child., I960, 99, I0I-I06.

- ROCHER H.L.-
Les raideurs articulaires congénitales multiples.
J. Med. Bordeaux, I9I3, 84, 772-780.

- ROCHER H.L. et OUARY G.-
Deux cas de raideurs articulaires multiples congénitales.
Bordeaux Chir., I930, I, 300.

- ROCHER H.L.-
Raideurs congénitales multiples avec pieds convexes (en piolet) et mains bottes dorsales.
Arch. Fr. Péd., I953, I0, I00-I02.

- ROSSI E.-
Le syndrome arthromyodysplasique congénital.
Helvet. Paediat. Acta, I947, 2, 82-97.

- ROSSI E., CAFLISH A.-
Le syndrome du ptérygium.
Helvet. Paediat. Acta, I95I, 6, 2, II9-I48.

- STEINDLER A.-
Arthrogryposis (60 cases).
Journ. Int. Coll. Surg., I949, I2, I, 2I-25.
(cité par GROSSIORD).

- STERN W.G.-
Arthrogryposis multiplex congenita.
J.A.M.A., I923, 2, 2, I507-I5I0.

- WEBER F.P.-
Amyoplasia congenita.
The Med. Press, London, I947 (cité par CRASTNOPOL).

Pour la bibliographie complète de l'arthrogrypose, on se reportera à la thèse de Mme FILLET (Nancy I95I) et à l'article de JOSEPH et coll. (cité en référence).

-=-=-=-=-=-

T A B L E D E S M A T I E R E S

I - INTRODUCTION 1

II - HISTORIQUE 3

III - CLINIQUE 9

IV - LES EXAMENS PARACLINIQUES
L'EXAMEN ELECTRIQUE DES MUSCLES ..... IO

V - ANATOMIE PATHOLOGIQUE I2

VI - ETIOLOGIE I6

VII - PATHOGENIE I9

VIII - EVOLUTION 20

IX - OBSERVATIONS 34

X - CONCLUSIONS 36

XI - BIBLIOGRAPHIE 4I

-=-=-=-=-